

国家标准《医用高通量基因测序数据共享要求》

英文版编制说明

一、工作简况

本标准由国家药品监督管理局提出,全国医用临床检验实验室和体外诊断系统标准化技术委员会(SAC/TC136)归口。任务来源为国家标准化管理委员会下发【2024】16号《国家标准化管理委员会关于下达2024年第一批推荐性国家标准计划及相关标准外文版计划的通知》,本项目计划号为20240070-T-464,并根据项目计划要求,同步制定本标准的英文版,项目计划号为W20244006。

本标准的主要起草单位为:上海国际人类表型组研究院、中国食品药品检定研究院、中国电子技术标准化研究院、中国医学科学院北京协和医学院、复旦大学、北京市医疗器械检验研究院(北京市医用生物防护装备检验研究中心)、粤港澳大湾区精准医学研究院(广州)、深圳华大基因科技有限公司、上海市医疗器械化妆品审评核查中心、深圳市龙岗区人民医院、神州网信技术有限公司等单位。

本标准中文版2024年5月立项并启动,5~6月为标准起草阶段,6~7月为标准验证阶段,8~10月为标准征求意见阶段,11~12月为标准审查阶段。

2025年1月形成翻译初稿,2月组织讨论完善,互省,并于2025年2月形成“征求意见稿”。

二、标准编制原则和确定标准主要内容的论据

1、标准制定的意义、原则

本标准根据中文版标准《医用高通量基因测序数据共享要求》进行翻译。

本标准按照GB/T 20000.10《标准化工作指南第10部分:国家标准的英文译本翻译通则》及GB/T 20000.11《标准化工作指南第11部分:国家标准的英文译本通用表》的相关要求进行翻译。

近年来,随着科学技术的快速进步,有力地推动了临床诊断技术的飞跃发展,使“预防为主”的筛查性诊断,及以“疾病辅助诊断为目标”的临床诊断技术和产品不断推陈出新,特别是以高通量测序为代表的高速、大规模检测技术和产品呈现井喷式发展。高通量测序技术的应用已从科研领域拓展到遗传性疾病、生殖健康、妇幼保健、肿瘤靶向用药指导、病原微生物的快速鉴定等多个临床分子诊断领域。

高通量测序技术不断优化升级、测序数据解读更加智能化,临床机构掌握了越来越多的个人基因组测序信息,其中既有临床意义明确的基因信息,又包括大量临床意义不明确的基因信息,这为数据的解读和有效利用提出了新的挑战。通过医用高通量测序数据共享的标准化研究,将有利于实现个人信息隐私保护,确保生物资源信息安全,促进在数据溯源、数据安全、存证留痕等技术领域进行融合创新。通过医用高通量测序数据的交汇共享,可以深度挖掘和利用人群的生物样本和组学数据,将有利于组学的系统思维设计,支持关联性分析,推进我国临床组学诊断技术领域的标准化和规范化,构建我国数据标准和数据共享交流平台,为体外诊断试剂产业发展、审评审批、监督管理提供技术支撑。

2、本标准性能指标制定依据,对于有争议指标的处理及验证情况。

本标准在制定过程中,进行了充分的前期调研和需求分析,无有争议指标。

(1) 调查医用高通量基因测序数据/个人信息的数据权利和权属:个人信息权利特征(非排他性、价值整体性、人格权和财产权)、数据权属、相关条例规定。

(2) 汇集医用高通量基因测序数据共享的分析需求:对象(人体、社会群体)、技术手段(信息技术、生物技术、社会伦理)、利益相关方(个人、企业、监管方等)。

(3) 分析医用高通量基因测序数据共享的风险:风险因素(社会治理、黑客、个人隐私和自由、网络安全、数字鸿沟)、社会影响、伦理价值观与原则、社会影响。

(4) 编写的技术依据

隐私保护：《民法典》《个人信息保护法》。

生物安全：《人类遗传资源条例》《生物安全法》。

数据安全：《数据安全法》。

网络安全：《中华人民共和国网络安全法》《公安机关互联网安全监督检查规定》。

国家标准：GB/T 43697-2024《数据安全技术 数据分类分级规则》、GB/T 30534《科技报告保密等级代码与标识》、GB/T 35273《信息安全技术 个人信息安全规范》、GB/T 37964《信息安全技术 个人信息去标识化指南》、GB/T 37988《信息安全技术 数据安全能力成熟度模型》、GB/T 39335《信息安全技术 个人信息安全影响评估指南》、GB/T 39725《信息安全技术 健康医疗数据安全指南》、GB/T 40660《信息安全技术 生物特征识别信息保护基本要求》、GB/T 41806《信息安全技术 基因识别数据安全要求》、GB/T 43697《数据安全技术 数据分类分级规则》《数据安全技术 数据安全保护要求（草案）》。

三、主要实验（或验证）的分析、综述报告、技术经济论证、预期的经济效益

医用高通量测序的研究，将有效整合海量的组学数据，挖掘出指导疾病预防、诊断、治疗的生物标志物 (Biomarker)，是实现精准医学的必经之路，将统一复杂生物体和生物过程的检测方法，有效提供可供参考、可比对的有效数据和信息，继而全面引领医学检测数据质量全面提升，使量值传递溯源链条更短、速度更快、测量结果更准更稳。

同时，通过医用高通量测序研究工作的开展，将驱动基础科技研究的不断深入，为生物医药和分子诊断全产业链的质量保驾护航。在标准样品上，有助于建立分子表型组学数据质量控制用示范性国家标准样品；在质控体系上，有助于建立“标准、计量、室间质评、检测参比”全链条、标准样品和国际标准协同的数据质量控制体系；在产业应用上，有助于国家标准样品在生物医药产业的推广应用。

四、采用国际标准和国外先进标准的程度，以及与国际、国外同类标准水平的对比情况，或与测试的国外样品、样机的有关数据对比情况

1.国内标准化情况

目前我国没有完全针对“医用高通量测序”领域数据共享的标准规范文件，相关的标准仅仅在健康卫生领域对数据共享进行了要求，包括：

行业标准：WS/T 482-2016 《卫生信息共享文档编制规范》、地方标准：DB32/T 3831-2020《妇幼健康信息平台共享数据集应用规范(所有部分)》、DB32/T 4155-2021《全民健康信息平台共享数据集规范（所有部分）》。

团体标准：深圳市生命科技产学研资联盟 T/LTIA 13—2021《基因检测服务中微生物组数据共享规范》、四川省卫生信息学会 T/SHIA 8—2020《四川省健康医疗大数据共享应用指南》等。

2.国外相关标准化文件

ISO/TS 22691:2021 Health informatics–Token–based health information sharing（健康信息学 基于令牌的健康信息共享）、ISO/CD TS 23357 Genomics Informatics–Clinical genomics data sharing specification for next generation sequencing（健康信息学 用于下一代测序的临床基因数据的共享规范）、NHGRI Genomic Data Sharing(GDS)Policy(基因数据共享规则)、Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health–Related Data（基因健康相关数据的共享原则框架），这个文件对基因数据的交互格式和共享原则作了相关规定，但在“医用高通量测序”领域缺失针对性的数据共享标准规范。

五、与有关的现行法律、法规和强制性国家标准的关系

本标准与有关的现行法律、法规和强制性国家标准不冲突。符合现有医疗器械监管法律法规要求。

本标准制定过程中，所有管理和技术要求符合《民法典》《个人信息保护法》《生物安全法》《数据安全法》《中华人民共和国网络安全法》《人类遗传资源条例》《公安机关互联网安全监督检查规定》以及信息安全相关国家标准。

六、重大分歧意见的处理经过和依据

标准制定过程中无重大分歧意见。

七、标准作为强制性标准或推荐性标准的建议

建议本标准为推荐性标准。

八、贯彻国家标准的要求和措施建议（包括组织措施、技术措施、过渡办法等内容）

建议在本中文标准发布后实施前进行标准宣贯，宣贯对象是企业、各级医疗器械监管查验审评部门。

在全球进行医用高通量基因测序数据交流与技术对接，进一步规范对医用高通量基因测序数据共享活动进行的监督、管理、评估，有必要将国家标准《医用高通量基因测序数据共享》翻译成英文，使本标准成为国际化通用标准。

建议外文版标准发布后与中文版标准同步实施。

九、废止现行有关标准的建议。

无。

十、其他应予说明的事项。

本标准不涉及专利，不存在版权风险。

标准起草工作组

2025 年 02 月 12 日